

Fibrosis congénita de músculos extraoculares tipo II, diagnóstico por imagen en resonancia. A propósito de un caso

Congenital fibrosis of type II extraocular muscles, diagnosis by MR imaging. A case report

Juan P. Manrique Salas¹
 Massiel Duarte González¹
 Beatriz M. Navarro Estrada²

<https://doi.org/10.53903/01212095.195>



Palabras clave (DeCS)

Músculos oculomotores
 Enfermedades de los nervios craneales
 Imagen por resonancia magnética
 Nervio oculomotor
 Oftalmoplejía

Key words (MeSH)

Oculomotor muscles
 Cranial nerve diseases
 Magnetic resonance imaging
 Oculomotor nerve
 Ophthalmoplegia

Resumen

La fibrosis congénita de los músculos extraoculares es un trastorno de la motilidad ocular muy raro, que se presenta en los primeros meses de vida con restricción del movimiento ocular vertical, ptosis palpebral y elevación del mentón para corregir el campo visual. La fibrosis muscular es secundaria a un desarrollo anormal que afecta parte o la totalidad del núcleo y del nervio oculomotor y su músculo extraocular inervado; los nervios troclear y motor ocular externo están menos frecuentemente afectados. El conocimiento completo del curso de los nervios craneales, la correlación con resonancia magnética y las características clínicas de la parálisis del nervio craneal son importantes para que los radiólogos y neurólogos evalúen a los pacientes a fondo. Las imágenes de los nervios craneales generalmente se realizan utilizando imágenes ponderadas en T2 de sección delgada basadas en imágenes de eco de gradiente o secuencias de eco de espín turbo, que muestran los nervios craneales como estructuras lineales oscuras en contraste con la alta intensidad de señal del líquido cefalorraquídeo circundante. En este artículo se revisan los hallazgos radiológicos de la fibrosis congénita de los músculos extraoculares en función de la anatomía cerebral mediante resonancia magnética de alta resolución.

Summary

Congenital fibrosis of the extraocular muscles is a very rare ocular motility disorder that presents in the first months of life due to restricted vertical eye movement, palpebral ptosis, and chin elevation to correct the visual field. Muscular fibrosis occurs secondary to abnormal development involving part or all of the nucleus and oculomotor nerve and its innervated extraocular muscle; the trochlear and external oculomotor nerves are less frequently affected. Complete knowledge of the cranial nerve course, MRI correlation, and clinical features of cranial nerve palsy is important for radiologists and neurologists to evaluate patients thoroughly. Cranial nerve imaging is usually performed using thin section T2-weighted images based on gradient echo imaging or turbo spin echo sequences, which show the cranial nerves as dark linear structures in contrast to the high signal intensity of the surrounding cerebrospinal fluid. In this article, we review the radiological findings of congenital fibrosis of the extraocular muscles based on brain anatomy and high-resolution magnetic resonance imaging.

Introducción

La fibrosis congénita de los músculos extraoculares (CFEOM, por sus siglas en inglés) es un trastorno de la motilidad ocular muy raro que se presenta en los primeros meses de vida con restricción del movimiento ocular vertical, ptosis y elevación del mentón para corregir el campo visual. La fibrosis muscular es secundaria a un desarrollo anormal que afecta parte o la totalidad del núcleo y del nervio oculomotor y sus músculos extraoculares (MEO) inervados, mientras que los nervios troclear y oculomotor externo están menos frecuentemente afectados.

Hay algunos subtipos genéticos de este trastorno. CFEOM1 es el más común con herencia autosómica dominante; el gen mapeado es KIF21A, el cual perjudica el desarrollo de las neuronas motoras de la división superior del tercer nervio que inervan los músculos recto superior y elevador del párpado superior, lo que conduce a ptosis bilateral y restricción de la mirada hacia arriba en abducción. CFEOM2, con herencia autosómica recesiva; el gen mapeado es PHOX2A, que afecta los nervios 3 y 4 de forma bilateral y conduce a ptosis y exotropía bilaterales. CFEOM3 se hereda de manera dominante y los genes correspondientes son KIF21A

¹Médico residente, Especialización en Imagenología Diagnóstica y Terapéutica. Universidad Nacional Autónoma de México. Departamento de Imagenología Diagnóstica y Terapéutica, Hospital Centro Médico Nacional 20 de Noviembre. Ciudad de México, México.

²Neurorradióloga, Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía Manuel Velasco Suárez. Universidad Nacional Autónoma de México. Jefe de Neurorradiología, Departamento de Imagenología Diagnóstica y Terapéutica, Hospital Centro Médico Nacional 20 de Noviembre. Ciudad de México, México.

en CFEOM3A y TUBB3 en CFEOM3B con afectación global de las neuronas motoras del tercer nervio con ptosis unilateral o bilateral asimétrica y motilidad ocular restringida, lo cual se asocia frecuentemente con otras anomalías neurológicas y mentales (1).

El hallazgo de imagen más común en CFEOM es la ausencia o hipoplasia del nervio craneal III. Aunque típicamente no se asocia con CFEOM, la neuroimagen también puede revelar malformaciones del sistema nervioso central. Se han encontrado hallazgos en resonancia magnética (RM) en pacientes con CFEOM que incluyen agenesia del cuerpo calloso, atrofia del tronco encefálico, atrofia del hemisferio cerebeloso, ausencia del pedúnculo cerebral en el mesencéfalo, colpocefalia, hipoplasia del vermis cerebeloso, expansión del sistema ventricular, paquigiria, encefalocele e hidrancia (2).

La anatomía del curso de los nervios craneales es de suma importancia para diagnosticar la patología asociada.

El núcleo del nervio oculomotor se encuentra en el mesencéfalo de la sustancia gris periacueductal profunda en el colículo superior anterior al acueducto cerebral. Las fibras atraviesan el tegmento, el núcleo rojo y la cara medial de la sustancia negra para emerger por el lado medial del pedúnculo cerebral hacia la cisterna interpeduncular. Pasa anteriormente entre la arteria cerebral posterior y la arteria cerebelosa superior medial al uncus perforando la duramadre justo lateral al proceso clinoides para descansar en el compartimento superomedial del seno cavernoso.

Dentro del seno cavernoso, el nervio oculomotor se localiza en la parte superior de la pared lateral, sobre el nervio troclear (figura 1) (3).

Para visualizar los nervios craneales generalmente se utilizan imágenes ponderadas en T2 de sección delgada basadas en eco de gradiente o secuencias de eco de espín turbo, que muestran los nervios craneales (NC) como estructuras lineales oscuras en contraste con la alta de señal del líquido cefalorraquídeo circundante.

Para los NC III y VI se usan imágenes ponderadas en T2 de sección delgada en un plano axial del tronco del encéfalo, que incluye la parte inferior del mesencéfalo, la protuberancia y la parte superior del bulbo raquídeo. La adecuada resolución de imagen con tamaño del vóxel de aproximadamente $0,5 \times 0,5$ mm en el plano X-Y y 0,7 mm de espesor de sección que es suficiente para identificar los nervios porque se ha informado que los diámetros medios del NC III son de 1,8 a 1,9 mm. El diámetro del NC VI es de aproximadamente 1,0 mm. Por lo tanto, ambos nervios se pueden evaluar con un solo método de imagen utilizando un sistema de RM de 1,5 o 3 teslas.

La imagen del NC IV se debe obtener con una resolución espacial más alta que la utilizada por los otros NC porque es muy pequeño (diámetro medio de 0,54 mm). Por lo tanto, se necesita un tamaño de vóxel de aproximadamente $0,3 \times 0,3$ mm en el plano X-Y y 0,3 mm de espesor de sección para representar claramente el NC IV, lo que se puede lograr mejor con un sistema de RM de 3 teslas.

Las imágenes se deben realizar en la región inferior del mesencéfalo y superior de la protuberancia, incluido el margen inferior del colículo inferior. Se recomienda que el plano de imagen axial oblicuo sea perpendicular al eje largo del acueducto, es decir, que el plano de imagen sea aproximadamente paralelo al curso del NC IV(4).

El núcleo del NC IV se encuentra en el mesencéfalo dorsal, anterior a la sustancia gris periacueductal. Sus fibras se dirigen dorsalmente y decusan posteriormente a la sustancia gris periacueductal antes de emerger

del tronco encefálico inmediatamente inferior al colículo inferior. Es el único nervio craneal que emerge del tronco encefálico posteriormente. El nervio rodea los pedúnculos cerebrales en la cisterna. Junto con el nervio oculomotor (NC III), cursa entre la arteria cerebelosa superior y la arteria cerebral posterior, perfora la duramadre de la tienda del cerebelo entre su borde libre y el nervio *abducens*. Es el nervio craneal de mayor longitud en el trayecto cisternal (figura 2) (2).

Caso clínico

Paciente femenina de 6 años de edad, segundo producto de madre de 33 años, ama de casa y padre de 38 años, soldador. La madre tuvo cuatro controles prenatales a partir de las 12 semanas, se le realizaron dos ultrasonidos obstétricos sin reporte de alteraciones; parto por cesárea electiva a las 38 semanas, sin complicaciones, con bajo peso al nacer (2 300 g), con un neurodesarrollo adecuado para su edad. Llevada a consulta de oftalmología porque su madre refiere que debe “girar” la cabeza al fijar la mirada; desde el nacimiento, refiere su madre, el ojo izquierdo “cerrado”, con ptosis palpebral bilateral, notó exotropía a los 18 meses con supravversión cefálica para lograr observar y nistagmo vertical ocasional. Al examen se encuentran movimientos oculares en el ojo derecho con limitación a la supravversión, infravversión y aducción, parálisis del recto superior y del oblicuo inferior, paresia del recto inferior; movimientos oculares en el ojo izquierdo con limitación a la supravversión e infravversión con parálisis del recto superior, inferior y oblicuos. No hay nistagmo ni diplopía. Simetría facial, úvula central, reflejo nauseoso presente y el examen del resto de pares craneales sin alteraciones.

Se realiza RM cerebral con equipo Siemens Magnetom Verio de 3 T, con medio de contraste endovenoso; secuencias T2 FSP y T2 FS con cortes finos de nervios craneales, no se visualiza el III nervio craneal bilateral en su origen aparente en la cisterna interpeduncular (figura 3), no se visualiza el IV nervio craneal bilateral en su porción cisternal (figura 4). El VI nervio craneal se observa con localización e intensidad de señal sin alteraciones bilateralmente.

Se observa asimetría de cuerpos mamilares por menores dimensiones del derecho, disminución del diámetro anteroposterior de los globos oculares con desviación externa del derecho y desplazamiento medial del nervio óptico bilateralmente en su segmento intraorbitario (figura 5). Glándulas lacrimales con morfología e intensidad de señal sin alteraciones.

Se visualiza músculo recto lateral bilateralmente con calibre e intensidad de señal sin alteraciones, disminución de calibre de los músculos recto medial, superior e inferior, oblicuo superior e inferior y del elevador del párpado superior bilateralmente (figuras 6 y 7).

Discusión

La CFEOM ha tenido varios nombres a lo largo de los años, incluidos oftalmoplejía congénita, fibrosis generalizada, oftalmoplejía imperfecta y oftalmoplejía externa hipotrófica. La CFEOM es rara, con una prevalencia mínima de 1/250.000. Hace relativamente poco tiempo se descubrió que se trataba de una anomalía del desarrollo del núcleo y el nervio oculomotor (NC III); y hace parte de un grupo de trastornos que ahora se conocen como *trastornos de denervación craneal congénita* (CCDD, por sus siglas en inglés) que implican el desarrollo anormal de los nervios craneales y/o sus núcleos.

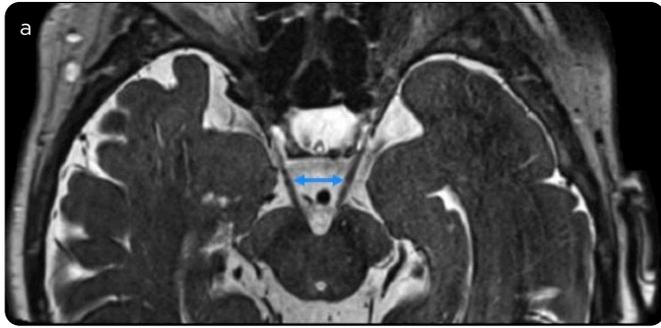


Figura 1. RM de cerebro secuencia T2SPC. a) Adquisición axial del mesencéfalo: medial a los pedúnculos cerebrales, se observan los segmentos cisternales del NC III (flecha) como estructuras lineales de baja señal que discurren en dirección anterolateral hacia el seno cavernoso. b) Adquisición coronal: se visualiza el NC III y su relación anatómica con la arteria cerebral posterior y la arteria cerebelosa superior y lateral a la arteria comunicante posterior. c y d) Adquisición sagital: recorrido del NC III atravesando la cisterna interpeduncular (puntas de flecha) y el seno cavernoso y se introduce en la fosa orbitaria, pasando por la hendidura esfenoidal.

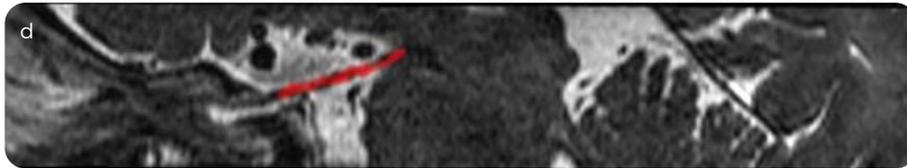
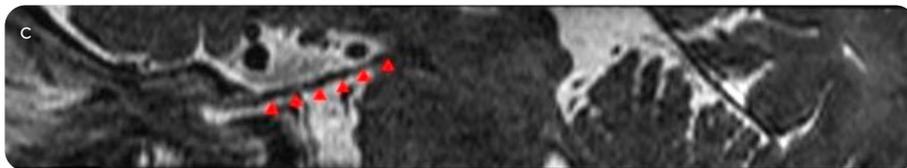


Figura 2 a y b) RM cerebral secuencia T2SPC, axial con ampliación en la cara dorsal del tronco cerebral: recorrido del NC IV en su porción cisternal el cual emerge en la región dorsal de la cisterna cuadrigeminal y discurre hacia anterior sobre la cisterna *ambiens*, mientras rodea a los pedúnculos cerebrales, se sitúa entre la arteria cerebral posterior por encima y la arteria cerebelosa superior (flecha azul) por debajo; posteriormente, describe un trayecto anterior para situarse en la cara lateral del seno cavernoso por debajo del PC III, ingresando a la órbita por debajo de la hendidura esfenoidal.



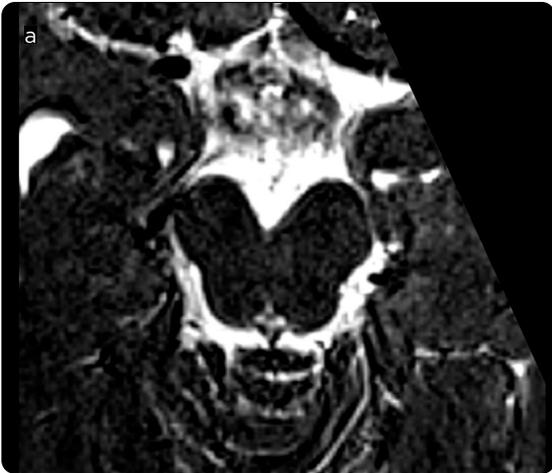


Figura 3. RM secuencia T2SPC, axial. a) Magnificación, no se visualiza III nervio craneal bilateralmente en su origen aparente en la cisterna interpeduncular (círculo rojo en b).

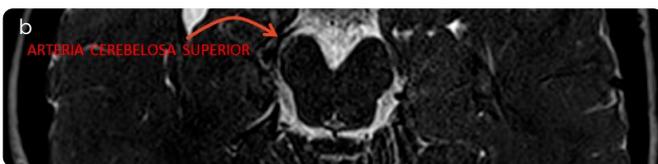


Figura 4. RM secuencia T2SPC, axial, magnificación de la cara dorsal del tronco cerebral, no se visualiza IV nervio craneal bilateralmente en su recorrido en su porción de la cisterna cuadrigeminal ni sobre la cisterna ambiens.

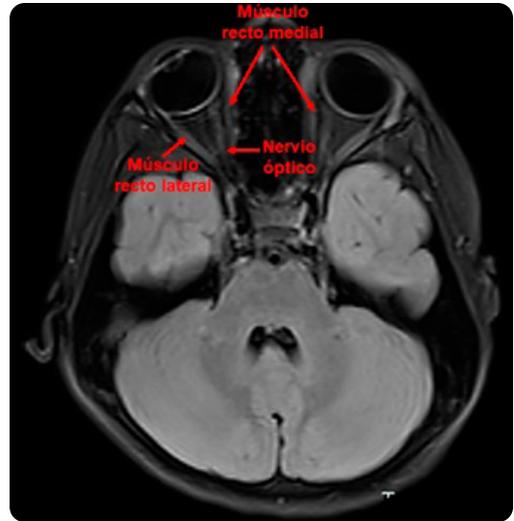


Figura 5. RM secuencia FLAIR, axial: disminución del diámetro anteroposterior de los globos oculares, con desviación externa del derecho, desplazamiento medial del nervio óptico bilateralmente en su segmento intraorbitario. Disminución de calibre de los músculos rectos mediales.

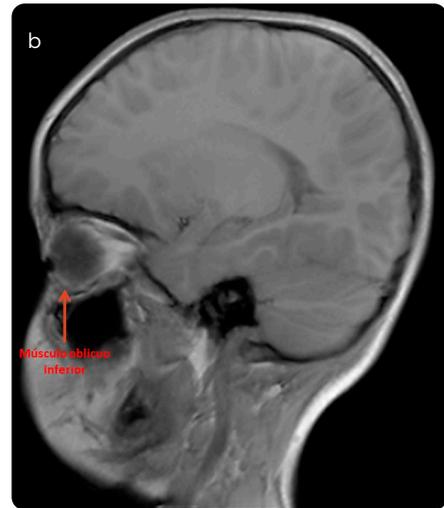
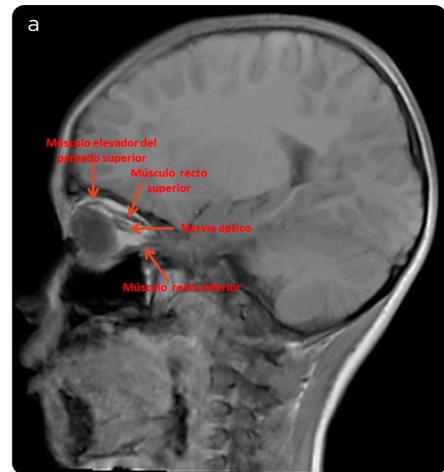


Figura 6 a y b) RM secuencia con información T1, sagital: disminución del calibre de los músculos recto superior, elevador del párpado superior, recto inferior y oblicuo inferior.

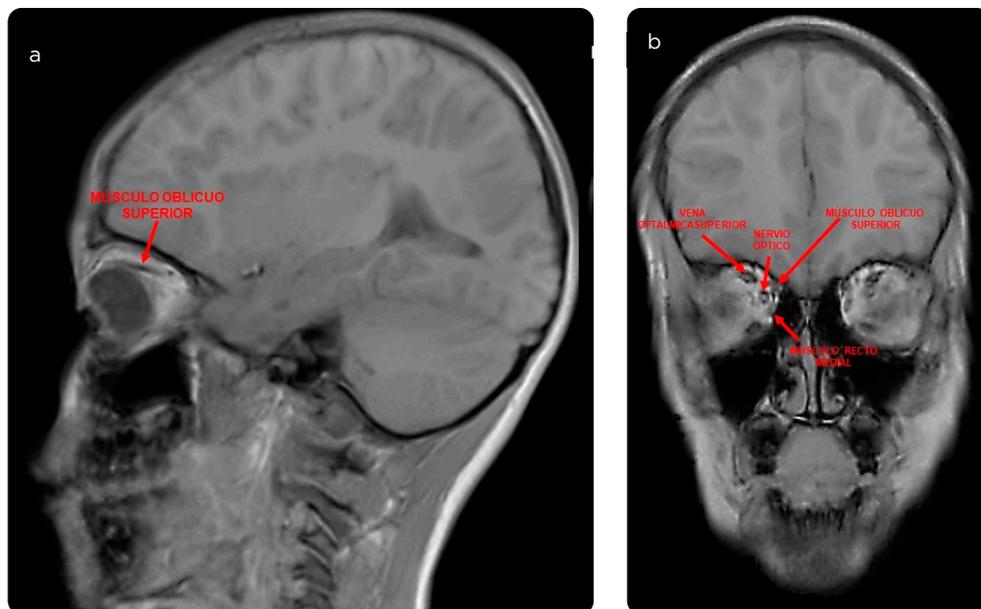


Figura 7. RM secuencia con información T1, a) sagital y b) coronal: disminución del calibre de los músculos recto medial y oblicuo superior.

Los CCDD comparten una serie de características. Son anomalías congénitas, no progresivas del desarrollo de uno o más núcleos de los nervios craneales. Pueden estar asociados con otras anomalías del desarrollo, ya sean neurológicas o sistémicas, incluidas las anomalías del desarrollo de las extremidades. Todos los CCDD son causados por una falla en algún lugar de los complejos procesos de desarrollo involucrados en la creación de unidades neuromotoras craneales. Se han identificado una serie de anomalías genéticas que han ayudado a dilucidar algunos de estos procesos. Sin embargo, la base genética y molecular de muchos de los CCDD sigue siendo oscura.

La anomalía de los nervios craneales es una falla de la inervación primaria con una ausencia de inervación normal de los músculos afectados en la que las neuronas no se desarrollan o están equivocadas. Puede haber una inervación aberrante secundaria de los músculos afectados por las neuronas de uno de los otros nervios craneales. Como consecuencia de la inervación reducida, los músculos afectados se atrofian y la acción sin oposición de otros músculos da como resultado una fibrosis que provoca una grave restricción del movimiento (5,6).

La ausencia no sindrómica aislada de nervios craneales, sin malformaciones craneales estructurales asociadas o retraso en el desarrollo, es relativamente rara con solo unos pocos informes de casos descritos en la literatura. Puede ser unilateral o bilateral con déficits neurológicos asociados, generalmente diagnosticados en la primera infancia.

El uso de secuencias ponderadas en T2 de alta resolución ayuda en la evaluación de los nervios craneales cerca de las zonas de salida de la raíz nerviosa en los espacios cisternales del tronco encefálico. El conocimiento adecuado del curso anatómico de los nervios craneales y el uso de secuencias de alta resolución fuertemente ponderadas en T2 pueden ayudar a diagnosticar esta rara condición. Por lo tanto, estas secuencias se deben incluir en la RM de rutina cuando se evalúa la patología de los nervios craneales.

El conocimiento completo del curso de los nervios craneales y la correlación de la RM con las características clínicas de la parálisis de nervios craneales son importantes para que los radiólogos y neurólogos evalúen a los pacientes a fondo (4).

Referencias

1. Razek H, Maher MA, Kasem M, Helmy E. Imaging of congenital cranial dysinnervation disorders: What radiologist wants to know? *Clin Imag.* 2021;71:106-16. <https://doi.org/10.1016/j.clinimag.2020.10.055>
2. Price JM, Boparai RS, Wasserman BN. Congenital fibrosis of the extraocular muscles: review of recent literatura. *Curr Opin Ophthalmol.* 2019;30:314-8. <https://doi.org/10.1097/ICU.0000000000000592>
3. Miranda MA, Kuschel RC, Miranda GM, Fuentes GA. Anatomía radiológica de la base de cráneo y los nervios craneales parte 2: Nervios craneales. *Rev. chil. radiol.* [Internet]. 2020 [citado: 2023 mar 19];26(2):62-71. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-93082020000200062&lng=es. <http://dx.doi.org/10.4067/S0717-93082020000200062>.
4. Agarwal V, Vyas S, Dhawan S, Sankhyan N. Isolated congenital absence of cranial nerves: report of two cases. *Neuropediatrics.* 2018;49(06):405-7. <https://doi.org/10.1055/s-0038-1669923>.
5. Kim JH, Hwang JM. Imaging of cranial nerves III, IV, VI in congenital cranial dysinnervation disorders. *Korean J Ophthalmol.* 2017;31(3):183-93. <https://doi.org/10.3341/kjo.2017.0024>.
6. Vivian AJ. Congenital fibrosis of the extra-ocular muscles (CFEOM) and the cranial dysinnervation disorders. *Eye (Lond).* 2020;34(2):251-5. <https://doi.org/10.1038/s41433-019-0700-z>.

Correspondencia

Juan P. Manrique-Salas
 Universidad Nacional Autónoma de México
 Avenida Félix Cuevas 540, Col del Valle Sur, Benito Juárez, 03229
 Ciudad de México, México
jpmansa@gmail.com

Recibido para evaluación: 16 de febrero de 2022
 Aceptado para publicación: 25 de mayo de 2022